

# Efecto de la fisioterapia en una paciente con Síndrome de Sotos. Reporte de caso

Effect of physiotherapy in a patient with Sotos Syndrome. A case report

Herminio Teófilo Camacho-Conchucos<sup>1,2,a,b,c</sup>

## RESUMEN

Se presenta un caso de una niña de 17 meses de edad, con diagnóstico de síndrome de Sotos. Al inicio no podía sentarse, realiza un programa de fisioterapia. Al año de seguimiento, el avance fue favorable, logro mantenerse sentada, gatear, incorporarse y mantenerse en posición de pie con apoyo y caminar en paralelas.

PALABRAS CLAVE: Genética, macrocefalia, desarrollo infantil. (Fuente: DeCS BIREME).

## SUMMARY

We present a case of a 17-month old female patient with the diagnosis of Sotos's syndrome. The patient could not sit up on her own when first seen at our Center. One year after following physiotherapy sessions a favourable progress was observed, the patient could sit up, crawl and stand up by her own and was able to walk using parallel aids.

KEYWORDS: Genetics, macrocephaly, child development. (Source: MeSH NLM).

## INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Sotos, también llamado gigantismo cerebral fue descrito por Sotos en 1964. Su prevalencia estimada es de 1/20 000 a 1/30 000. Los niños con este síndrome suelen tener macrocefalia, causada fundamentalmente por la prominencia del trígono o *fornix* y de las protuberancias occipitales, así como un crecimiento anormal de los ventrículos, pueden presentar convulsiones, frente muy prominente, cara oval, peso y talla altos al nacer. En el periodo neonatal es característica la hipotonía y la dificultad para alimentarse. El crecimiento en talla es más acelerado que en peso; en la pubertad alcanza valores medios, en especial en las niñas por la ocurrencia de la pubertad temprana. Se asume que el gen responsable podría ser el NSD1 ubicado en el locus 5q35. Se han reportado

varias mutaciones de este gen entre pacientes con formas esporádicas y se deduce que el fenotipo es por la haploinsuficiencia de dicho gen (1-3).

El compromiso neurológico incluye retraso en el desarrollo psicomotor, en la adquisición de la marcha, torpeza motora y trastornos de la coordinación y en el desarrollo del lenguaje. El 85% presenta retardo mental leve a moderado, que puede afectar el habla, todos tienen problemas serios de aprendizaje con trastornos en el procesamiento verbal en la memoria a largo plazo, en el razonamiento abstracto y en la escritura. Los principales problemas conductuales son agresividad, baja tolerancia a la frustración, conductas disruptivas e hiperactividad. Tienen mala integración con sus pares y dificultades en la separación de los padres; no son infrecuentes los trastornos de sueño.

<sup>1</sup> Departamento de Investigación, Docencia y Rehabilitación Integral en el Desarrollo Psicomotor del Instituto Nacional de Rehabilitación 'Dra. Adriana Rebaza Flores' Amistad Perú-Japón. Lima, Perú.

<sup>2</sup> Facultad de Medicina, Universidad Nacional Mayor de San Marcos. Lima, Perú.

<sup>a</sup> Magister en Salud Ocupacional;

<sup>b</sup> Licenciado Tecnólogo Médico, especialidad Terapia Física y Rehabilitación;

<sup>c</sup> Docente Asociado.

## REPORTE DE CASO / CASE REPORT

Pueden presentar estrabismo, cataratas, nistagmos o miopía (1,4).

La intervención de la fisioterapia se inicia con la evaluación del desarrollo motriz mediante un test neuroevolutivo (5). Después se orienta a disminuir el retraso del desarrollo psicomotor en lo que respecta a la adquisición de la marcha, reducir la torpeza motora y mejorar la coordinación.

Existe escasa información sobre los efectos de la fisioterapia en pacientes con este síndrome, lo que motivó la presentación de este reporte.

### PRESENTACIÓN DEL CASO

Niña de 17 meses, quien fue llevada a consulta médica a los 8 meses de edad por su madre, porque según ella no podía sentarse. Era producto de segunda gestación, madre de 40 años, de parto abdominal programado a las 38 semanas de edad gestacional, no hubo complicaciones en el parto.

Al examen clínico se encontró macrocefalia, frente abombada, tono bajo, la cabeza no acompañaba al movimiento del tronco a la tracción de miembros superiores desde supino, no hacia rotaciones ni se mantenía sentada, tampoco sostenía su peso al ponerla

de pie, hacia pinza índice pulgar torpe, comprendía los términos “upa”, ven, “chau”, llamaba o gritaba para establecer contacto con otros, bebía del vaso con ayuda. Fue evaluada por el Servicio de genética donde se le diagnosticó Síndrome de Sotos.

En la evaluación fisioterapéutica para el desarrollo motriz a los 10 meses de edad, el test de Milani Comparetti mostró en la mayoría de las actividades edad de 4 meses de desarrollo. Se inició el programa de tratamiento con la meta de mejorar la actividad motora del II y posteriormente del III trimestre, al final de la intervención logró una edad de 8 a 9 meses (Figura 1).

En el programa se enfatizó la actividad funcional de los abdominales, las incorporaciones desde supino a sentado, reacciones de equilibrio y enderezamiento de tronco en pelota fisioterapéutica, gateo, marcha de rodillas con “banquito”, incorporación desde rodillas a posición de pie, posición de pie apoyada en un banco; se realizó actividades lúdicas alternando el traslado de peso y marcha en paralelas.

En la tabla 1, se muestra la edad del desarrollo motriz expresada en meses, según los ítem del test de Milani Comparetti al inicio y final de la fisioterapia.



**Figura 1.** Paciente logra realizar gateo después de un periodo de fisioterapia.

**Tabla 1.** Evolución en la edad del desarrollo motriz según el test de Milani Comparetti.

	Motricidad gruesa (meses)	
	Inicial	Final
<b>COMPORTAMIENTO ESPONTÁNEO</b>		
<b>POSTURAL</b>		
<b>Cabeza</b>		
Vertical	4	8
Prono	4	8
Supino	4	8
A la tracción	4	8
<b>Cuerpo</b>		
Sentado	4	8
4 puntos	4	8
De pie	4	8
<b>MOTOR</b>		
Pararse desde supino	NC	9
Locomoción	4	9
<b>REACCIONES EVOCADAS</b>		
<b>Reflejos arcaicos</b>		
Prensión tónica-mano	NC	NC
Tónico asimétrico cuello	NC	NC
Moro	NC	NC
Tónico simétrico cuello	NC	NC
Prensión tónica de pie	NC	NC
<b>Enderezamiento</b>		
Cabeza en el espacio	4	9
Sagital	4	9
Alineamiento	4	9
Rotatoria	NC	9
<b>Paracaídas</b>		
Abajo	NP	9
Adelante	NP	9
De lado	NP	9
Atrás	NC	NP
<b>Equilibrio</b>		
Prono	NP	9
Supino	NP	9
Sentado	NP	9
4 puntos	NC	9
Parado	NC	NP

NC: no corresponde

NP: no presenta

## REPORTE DE CASO / CASE REPORT

### DISCUSIÓN

En el Síndrome de Sotos se evidencia un fuerte retraso en el desarrollo psicomotor debido, principalmente a una fuerte hipotonía; las habilidades motoras finas y gruesas mejoran a partir de los años escolares, y los problemas de coordinación motora se reducen al ir llegando a la adolescencia y la edad adulta. En términos generales la motricidad gruesa está más afectada que la fina (6,7).

El tratamiento en estos niños está orientado al desarrollo de las capacidades del niño, con el objetivo de aproximarse a una normalidad. Un programa precoz de fisioterapia, tiene un rol muy importante en el niño con Síndrome de Sotos (7,8).

En un periodo de un año de fisioterapia los cambios fueron evidentes, inicio el programa con un desarrollo de la motricidad gruesa pasando el primer trimestre y logró un avance que la ubicó al final del tercer trimestre.

En conclusión, el manejo fisioterapéutico precoz y orientado a la paciente, facilitó el desarrollo motriz y previno defectos de la postura y compensaciones que por las características en estos pacientes son previsibles.

#### **Declaración de financiamiento y de conflictos de intereses:**

Reporte fue financiado por el Instituto Nacional de Rehabilitación 'Dra. Adriana Rebaza Flores' Amistad Perú-Japón. El autor declara no tener conflictos de interés en la publicación del siguiente artículo.

### Correspondencia:

Herminio Teófilo Camacho Conchucos  
Dirección: Calle Ícaro 105 Urb. La Campiña,  
Chorrillos. Lima, Perú.  
Teléfono: (511) 4672103 / (51) 999251213.  
Correo electrónico: teocamacho20@hotmail.com

### REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Fejerman N, Fernández E. Neurología pediátrica. Buenos Aires: Editorial medica panamericana; 2007. p. 242-243.
2. Benítez A. Genes y lenguaje: Aspectos ontogenéticos, filogenéticos y cognitivos. Barcelona: Editorial reverté; 2009. p. 219.
3. Nicita F, Ruggieri M, Polizzi A, et al. Seizures and epilepsy in Sotos syndrome: analysis of 19 Caucasian patients with long-term follow-up. *Epilepsia*. 2012; 53(6):e102-5.
4. Juneja A, Sultan A. Sotos syndrome. *J Indian Soc Pedod Prev Dent*. 2011; 29(S2):S48-51.
5. Bobath K, Kong E. Trastornos cerebromotores en el niño. Buenos Aires: Editorial medica panamericana; 2001. p. 127.
6. García M, Gonzalez D. Síndromes y apoyos. España: Confederación Española de Organizaciones en favor de las Personas con Discapacidad Intelectual; 2006. p. 261.
7. Marín P, García E, Lapunzina P. Caracterización y atención temprana del síndrome de Sotos. *Psicol Educ*. 2011; 17(2):209-224.
8. Discapnet. Descripción del Síndrome de Sotos. Madrid: Discapnet. (citado el 19 de enero del 2014). Disponible en : [http://salud.discapnet.es/Castellano/Salud/Enfermedades/Enfermedades/Discapacitantes/S/Sindrome\\_sotos/Paginas/cover.aspx](http://salud.discapnet.es/Castellano/Salud/Enfermedades/Enfermedades/Discapacitantes/S/Sindrome_sotos/Paginas/cover.aspx)

Recibido: 28/06/2015

Aceptado: 25/09/2015